

4.1

α. Για να προσδιοριστούν οι απόγονοι που δεν μπορούν να προκύψουν με φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας, πρέπει να γίνουν οι κατάλληλες διασταυρώσεις για κάθε οικογένεια.

Για την οικογένεια Α

P: $X^A X^a \times X^a Y$

F₁: $X^A X^a, X^a X^a, X^A Y, X^a Y$

Φ.Α 50% υγιείς απόγονοι, 50% απόγονοι με μερική αχρωματοψία.

Η Ι1 γονέας είναι ετερόζυγη ώστε να μπορούν να προκύψουν απόγονοι με αχρωματοψία (II3, II5).

Όλα τα παιδιά που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο μπορούν να προκύψουν χωρίς να συμβεί κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την μειωτική διαίρεση, οπότε δεν είναι απαραίτητο να δικαιολογηθεί ο γονότυπός τους μέσω ανευπλοειδίας.

Για την οικογένεια Β

P: $X^A X^a \times X^A Y$

F₁: $X^A X^a, X^A X^A, X^A Y, X^a Y$

Φ.Α 100% υγιή κορίτσια, 50% υγιή αγόρια, 50% αγόρια με μερική αχρωματοψία.

Η Ι1 γονέας είναι ετεροζυγη για να μπορούν να προκύψουν παιδιά με αχρωματοψία.

Το κορίτσι II3 δεν μπορεί να προκύψει με την παραπάνω διασταύρωση (ο πατέρας είναι φυσιολογικός), συνεπώς είναι το ένα από τα ανευπλοειδή παιδιά.

Για την οικογένεια Γ

P: $X^a X^a \times X^A Y$

F₁: $X^A X^a, X^a Y$

Φ.Α 100% Υγιή κορίτσια, 100% αγόρια με μερική αχρωματοψία.

Ο απόγονος II3 (αγόρι με φυσιολογική όραση) δεν μπορεί να προκύψει με την παραπάνω διασταύρωση, συνεπώς είναι το δεύτερο από τα ανευπλοειδή παιδιά.

Για την οικογένεια Δ

P: $X^A X^a \times X^A Y$

F₁: $X^A X^A, X^A X^a, X^A Y, X^a Y$

Φ.Α 100% υγιή κορίτσια, 50% υγιή αγόρια, 50% αγόρια με μερική αχρωματοψία.

Η γονέας I1 είναι ετεροζυγη για να μπορούν να προκύψουν ασθενή παιδιά (II5).

Όλα τα παιδιά που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο μπορούν να προκύψουν χωρίς να συμβεί κάποια μετάλλαξη.

β. Το κορίτσι II3 στην οικογένεια β, μπορεί να έχει γονότυπο $X^a O$, πάσχει από μερική αχρωματοψία και έχει σύνδρομο Turner καθώς της λείπει ένα φυλετικό χρωμόσωμα. Το κορίτσι αυτό προέκυψε από ένα φυσιολογικό ωάριο με X χρωμόσωμα με το παθολογικό γονίδιο (X^a) και ένα μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο στο οποίο απουσιάζει το φυλετικό χρωμόσωμα (22A+0). Αυτό μπορεί να προκύψει είτε αν γίνει μη διαχωρισμός του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων XY κατά τη μείωση I, είτε αν πραγματοποιηθεί μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων κάποιου φυλετικού χρωμοσώματος (X ή Y) στη δεύτερη μειωτική διαίρεση, του άωρου γεννητικού κυττάρου του πατέρα.

Το αγόρι II3 στην οικογένεια Γ χωρίς μερική αχρωματοψία μπορεί να έχει γονότυπο $X^A X^a Y$ και να πάσχει από σύνδρομο Klinefelter καθώς εμφανίζει 3 φυλετικά χρωμοσώματα (XXY).

Το αγόρι αυτό προέκυψε με γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου (με X^a γονίδιο) από μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο με 2 φυλετικά χρωμοσώματα ($X^A Y$), γι' αυτό και δεν εμφανίζει μερική αχρωματοψία. Το σπερματοζωάριο με 2 φυλετικά χρωμοσώματα XY ($X^A Y$), μπορεί να προκύψει με μη διαχωρισμό στην πρώτη μειωτική διαίρεση του ζεύγους χρωμοσωμάτων XY του άωρου γεννητικού κυττάρου του πατέρα, ώστε τελικά ο γαμέτης να περιέχει 2 φυλετικά χρωμοσώματα (Y και X^A).

4.2

α. Το στιγμιότυπο της εικόνας αφορά προκαρυωτικό οργανισμό καθώς το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμη ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό, επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη και το mRNA που παράγεται δεν χρειάζεται ωρίμανση. Το Y άκρο αντιστοιχεί στο 5' άκρο και το X άκρο στο 3'. Το mRNA παράγεται με καλούπι την μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA (μη κωδική) με προσανατολισμό 5' → 3'. Ενώ

όμως είναι σε εξέλιξη η σύνθεση του mRNA με τη βοήθεια της RNA πολυμεράσης και καλούπι τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA (προς το 3' άκρο που βρίσκεται η αλληλουχία λήξης της μεταγραφής), το 5' άκρο του mRNA είναι διαθέσιμο στα ριβοσώματα για να ξεκινήσει η μετάφραση.

β. Τα ριβοσώματα Α, Β, Γ τοποθετήθηκαν διαφορετική χρονική στιγμή στο μόριο mRNA. Πρώτο, χρονικά, τοποθετήθηκε το Γ, μετά το Β και τελευταίο το Α. Το ριβόσωμα Γ βρίσκεται πιο μακριά από το 5' άκρο του mRNA και έχει μεγαλύτερη αναπτυσσόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα καθώς έχει "διαβάσει" περισσότερα κωδικόνια του mRNA. Το Α ριβόσωμα βρίσκεται ακόμα στην αρχή του 5' άκρου του mRNA (όπου σχηματίζεται το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης) και ξεκινάει τελευταίο τη μετάφραση. Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με mRNA ονομάζεται πολύσωμα. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μια «οικονομική διαδικασία». Ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει με αυτόν τον τρόπο μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.